

目 次

総括研究報告	1
先天性骨髄不全症の診断基準・重症度分類・診療ガイドライン の確立に関する研究	
伊藤 悦朗（弘前大学大学院医学研究科小児科学 教授）	
II. 分担研究報告	
1. DBAの遺伝子診断・診療ガイドラインの作成	21
伊藤 悦朗（弘前大学大学院医学研究科小児科学 教授）	
土岐 力（弘前大学大学院医学研究科小児科学 講師）	
神尾 卓哉（弘前大学医学部附属病院小児科 助教）	
佐藤 知彦（弘前大学医学部附属病院小児科 助教）	
2. 遺伝性鉄芽球性貧血	25
張替 秀郎（東北大学大学院医学系研究科血液免疫病学分野 教授）	
3. ファンコニ貧血の臨床データ解析・遺伝子診断・診療ガイドラインの作成	28
矢部 普正（東海大学医学部基盤診療学系再生医療科 教授）	
4. CDAの臨床データ解析・診療ガイドラインの作成	32
真部 淳（聖路加国際大学聖路加国際病院小児科 医長）	
5. 中央診断，DKCとCDAの遺伝子診断・診療ガイドラインの作成	34
高橋 義行（名古屋大学大学院医学系研究科小児科学 教授）	
6. DBAのバイオマーカーの解析	37
菅野 仁（東京女子医科大学医学部輸血・細胞プロセッシング部 教授）	
大賀 正一（九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野 教授）	
槍澤 大樹（東京女子医科大学医学部輸血・細胞プロセッシング部 助教）	
石村 匡崇（九州大学病院総合周産期母子医療センター 助教）	
7. ファンコニ貧血の遺伝子解析	42
高田 穰（京都大学大学院生命科学研究科附属放射線生物研究センター 教授）	
8. DBAに対する造血細胞移植の適応と方法に関する検討	46
大賀 正一（九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野 教授）	
菅野 仁（東京女子医科大学医学部輸血・細胞プロセッシング部 教授）	
石村 匡崇（九州大学病院総合周産期母子医療センター 助教）	
白石 暁（九州大学病院小児科 助教）	
江口 克秀（九州大学病院小児科 特任助教）	
園田 素史（九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野 博士課程）	

9 . 疾患登録による先天性造血不全の疫学 先天性小児期造血障害疾患登録による赤芽球癆など先天性遺伝性貧血 の疫学データベース構築	48
小原 明 (東邦大学医学部小児科 教授)	
10 . DBAの遺伝子診断・診療ガイドラインの作成	50
照井 君典 (弘前大学大学院医学研究科小児科学 准教授)	
11 . 遺伝性鉄芽球性貧血の確定診断のための補助的ツールの開発	53
古山 和道 (岩手医科大学学生化学講座分子医化学分野 教授)	
12 . CDAのデータ管理、診断基準の確立	55
多賀 崇 (滋賀医科大学小児科 准教授)	
13 . 先天性好中球減少症：周期性好中球減少症 診断ガイドライン	57
小林 正夫 (広島大学大学院医歯薬保健学研究院小児科学 教授)	
14 . Shwachman-Diamond症候群の診療ガイドライン作成に関する研究	61
金兼 弘和 (東京医科歯科大学大学院小児地域成育医療学講座 寄付講座教授)	
渡邊健一郎 (静岡県立こども病院血液腫瘍科 科長)	
15 . DKCの遺伝子診断	63
山口 博樹 (日本医科大学血液内科 准教授)	

III . 研究成果の刊行に関する一覧表	66
--------------------------------	----